

## ПЕРЕДОВАЯ СТАТЬЯ

М.И. Томский

## ЯКУТСКИЙ НАУЧНЫЙ ЦЕНТР РАМН И ПРАВИТЕЛЬСТВА РЕСПУБЛИКИ САХА (ЯКУТИЯ) – МОДЕЛЬ ЭФФЕКТИВНОЙ ИНТЕГРАЦИИ МЕДИКО-БИОЛОГИЧЕСКИХ НАУК И ПРАКТИЧЕСКОГО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ

В 2006 г. исполняется 5 лет со дня основания Якутского научного центра РАМН и Правительства Республики Саха (Якутия), в связи с чем 18 мая 2006 г. состоялся отчет о научно-организационной и научно-исследовательской деятельности центра за 2001–1-й квартал 2006 г. на Бюро Отделения клинической медицины Российской академии медицинских наук. Отчет предварил работа комиссии по проверке работы ЯНЦ РАМН за 5 лет под председательством академика РАМН Л.С. Барбараша. В целом работа ЯНЦ РАМН получила положительную оценку.

Якутский научный центр РАМН и Правительства РС(Я) создан в 2001 г. в соответствии с практикой создания периферийных структур под методическим руководством РАМН как самофинансируемый региональный центр РАМН и включен в состав Отделения клинической медицины при научно-методической курации другими профильными отделами академии (медико-биологических наук, профилактической медицины).

В настоящее время центр проводит большую работу по организации и координации научных исследований и помощи практическому здравоохранению по различным направлениям.

Научные исследования проводятся в рамках выполнения приоритетного направления РФ «Технологии живых систем и критических технологий»: «Изучение иммунных, генетических, молекулярных, биохимических, физиологических и морфологических основ процессов жизнедеятельности в норме и патологии с целью профилактики заболеваний, их диагностики, лечения и восстановления нарушенных функций».

В состав ЯНЦ входят: дирекция, административно-хозяйственная часть,

научно-организационный отдел, 4 научно-исследовательских отдела, в составе которых 13 научных лабораторий. Из общей штатной численности 87 чел. относятся к научным работникам, из них 38 чел. (43,7%) имеют ученую степень доктора наук (14) или кандидата наук (24). Средний возраст научных работников 35 лет.

В соответствии с уставом в целях выполнения научно-организационной и научно-методической работы в ЯНЦ РАМН создан ученый совет в составе 23 членов – ведущих ученых, специалистов и руководителей крупных клинических баз. По существу ученый совет ЯНЦ РАМН и Правительства РС(Я) стал органом, объединяющим все медицинские научно-исследовательские и образовательные учреждения республики.

Основными направлениями НИР ЯНЦ РАМН в 2002–2006 гг. были:

- генетико-эпидемиологические и молекулярно-генетические исследования врожденной патологии, наследственных и мультифакториальных болезней среди населения РС(Я);

- биохимические и иммунологические исследования молекулярных и клеточных механизмов гомеостаза в условиях арктического региона;

- изучение биохимических и морфофункциональных адаптационных изменений у спортсменов в РС(Я);

- экология и здоровье населения: разработка методов профилактики, диагностики, мониторинга и лечения наиболее распространенных неинфекционных заболеваний;

- состояние здоровья работающего населения и профилактика среди них распространенных неинфекционных заболеваний;

- клиничко-патогенетическое изучение особенностей холодовой травмы в условиях Якутии;

- научное обоснование, внедрение новых и информационных технологий в лечебно-профилактических учреждениях РС(Я).

Планы научно-исследовательских работ центра и отчеты об их выполнении утверждаются Бюро ОКМ РАМН.

Всего за период 2002 – 2005 гг. выполнялись 25 тем, завершены 5: в 2002 г. выполнялись 3 темы, в 2003 г. – 4, в 2004 г. – 18, в 2005 г. – 20. Средние сроки выполнения НИР составляют 3–4 года. Во всех запланированных НИР четко определены цель и задачи научно-исследовательской работы, указаны их актуальность, приоритет-



Обсуждение вопросов сотрудничества. Справа налево: академик РАМН, директор НИИ медицины труда РАМН Н.Ф. Измеров, д.м.н., проф., директор ЯНЦ РАМН А.И. Иванов, зам. Председателя Совета Федерации Федерального Собрания РФ, первый Президент Республики Саха (Якутия) М.Е. Николаев, д.м.н., ген. директор РБ №1-НЦМ М.И. Томский. 2004 г., Якутск

**ТОМСКИЙ Михаил Иннокентьевич** – д.м.н., профессор, директор ЯНЦ РАМН и Правительства РС(Я).

ность и перспективность, дана оценка научно-методического уровня и планируемого результата НИР. Большинство научных программ выполняются на основе внутреннего и внешнего комплексирования.

Основные усилия ЯНЦ РАМН сосредоточены в области генетических исследований, изучения влияния экологических факторов на здоровье населения в условиях Крайнего Севера.

## **1. Отдел клинической медицины и новейших технологий**

### **1.1. Лаборатория клинической медицины**

Внедрена Программа ВОЗ «Регистр инфаркта миокарда» с 1 января 2004 г., которая показала высокую заболеваемость инфарктом миокарда жителей г. Якутска в возрасте 25-64 лет с ростом его частоты среди мужчин молодого возраста (25-44 лет). Установлено, что смертность мужчин в г. Якутске и его пригородах в 2-3 раза выше, чем у женщин. Обследовано 263 больных с ИБС, из них 169 – с постинфарктным кардиосклерозом. Анализ результатов селективной коронароангиографии у больных с постинфарктным кардиосклерозом показал, что в большинстве случаев имелось тяжелое многососудистое поражение коронарного русла с преимущественным поражением ПМЖА. У больных коренной национальности в 28,6%, у некоренного населения – в 63,6% случаев отмечалось поражение 3 и более сосудов.

Холтер-мониторирование больных ИБС до и после аорто-коронарного шунтирования показало изменение показателей вариабельности сердечного ритма и поздних потенциалов желудочков в зависимости от количества коронарных артерий, вовлеченных в патологический процесс, и срока давности перенесенного инфаркта миокарда в 35% случаев.

Разработан и внедрен алгоритм диагностики висцероптоза. Внедрены методы суточного мониторирования желудочной секреции на аппарате «Гастроскан-24», Helic-тест на выявление геликобактерного инфицирования желудка. Частота язвенной болезни желудка примерно одинакова у лиц коренной (52,2%) и некоренной национальности (47,7%). Секреция желудка характеризовалась гиперацидностью в 70%, нормацидностью – в 4,5%, гипоацидностью – в 25% случа-

ев и анацидностью у 1 больного. Причем, гипо- и анацидное состояния отмечены у лиц коренной национальности. Язва луковицы ДПК чаще выявлялась у некоренных жителей (в 77,1% случаев), чем у якутов (в 22,8% случаев). По данным исследований можно отметить, что язвенная болезнь наблюдалась чаще у мужчин (2:1) молодого трудоспособного возраста. У лиц коренной национальности (якутов) язва локализовалась

в желудке в 52,3%, в луковице двенадцатиперстной кишки – в 22,8% случаев. Инфицированность *Helicobacter pylori* выявлена у всех больных с язвенной болезнью желудка и 12-перстной кишки, в 80% случаев у больных атрофическим гастритом, в 17% – у больных поверхностным гастритом.

Установлены научные связи с НИИ терапии СО РАМН (г. Новосибирск), Институтом медицинских проблем Севера СО РАМН (г. Красноярск), Санкт-Петербургской государственной педиатрической академией.

Проведены межрегиональная научно-практическая конференция «Современные проблемы сердечно-сосудистой патологии на Крайнем Севере» (2004 г.), межрегиональная научно-практическая конференция «Современное состояние сосудистой хирургии Урала, Сибири и Дальнего Востока» (2005 г.).

Защищены 1 докторская и 2 кандидатские диссертации. Выпущены методические рекомендации для практических врачей. В период 2002-2005 гг. опубликовано 48 статей в отечественных и зарубежных журналах.

### **1.2. Лаборатория медико-социальных исследований и проблемного анализа**

В рамках Федеральной целевой программы «Здоровье работающего населения России в 2005 – 2015 гг.» проведено обследование сельского населения некоторых улусов республики. Из числа осммотренных работающее население составило 72%; признаны абсолютно здоровыми 10,6% лиц. В структуре заболеваемости ведущее место занимают болезни органов пищеварения (30%), на втором месте – болезни органов кровообращения (17%), на третьем – болезни



В работе научно-практической конференции «Современные проблемы сердечно-сосудистой патологии на Крайнем Севере» принял участие академик-секретарь Отдела клинической медицины РАМН, академик РАМН Е.И. Гусев (справа). 2004 г., Якутск

мочеполовой системы (16%). Столь высокая распространенность болезней органов пищеварения может объясняться такими факторами, как вредные привычки (курение, злоупотребление алкоголем), характер питания (повышенное потребление животных жиров, белковой пищи), неудовлетворительное качество питьевой воды.

В рамках Российской программы «ЭКГ-скрининг детей и подростков по РФ» впервые проведено подобное исследование у детей г. Якутска. Всего проанализировано 440 ЭКГ: с 1 года до 3 лет – 30, с 4 до 6 – 45, с 7 до 9 – 200, с 10 до 12 – 100 и старше 13 лет – 65. Синусовый ритм зарегистрирован у 97,3% детей. По данным ЭКГ-скрининга выявлены следующие нарушения ритма и проводимости и ЭКГ-феномены: миграция водителя ритма (0,9%), гетеротопный ритм (1,8%), синоатриальная блокада (0,5%), АВ-блокада (1,1%), синдром ранней реполяризации желудочков (11,8%).

Установлены научные связи с НИИ медицины труда РАМН (г. Москва).

Защищена 1 кандидатская диссертация на тему «Эпидемиология цереброваскулярных заболеваний в РС(Я)». Выпущена монография «Общественное здравоохранение и медицина в Якутском (Ленском) крае. Опыт исторического и медико-социального анализа».

Проведена межрегиональная научно-практическая конференция «Актуальные проблемы охраны труда в Республике Саха (Якутия)» (апрель, 2006 г.).

Опубликовано 27 статей в отечественных и зарубежных изданиях.

Выполнено экспедиционных выездов в улусы республики: в 2002 г. – 4, в 2003 г. – 7, в 2004 г. – 5, в 2005 г. – 7.



Обсуждение вопросов совместной работы с академиком РАМН Ю.П. Никитиным (второй справа) и директором НИИ терапии СО РАМН, д.м.н., проф. М.И. Воеводой (первый справа)

### 1.3. Лаборатория преканцерогенеза и злокачественных опухолей

Выполнялась одна комплексная тема НИР. Было установлено, что рак молочной железы как в России, так и в Республике Саха (Якутия) занимает 1-е место по заболеваемости и смертности от злокачественных новообразований у женщин. Удельный вес рака молочной железы составляет 18,8% от всех случаев карцином. В общих показателях в расчете на 100 тысяч населения отмечается тенденция к повышению на 1,4% ежегодно. Раком молочной железы преимущественно болеют женщины фертильного возраста (35,2%). Соотношение приезжего населения и коренного составляет 2,3:1. Однако за последние годы отмечается рост заболеваемости раком молочной железы у коренного сельского населения.

Отмечается довольно существенное омоложение состава больных раком шейки матки. Среднегодовой темп прироста наиболее выражен в возрастных группах до 49 лет, причем активная динамика заболеваемости в наибольшей степени наблюдалась в возрастной группе от 30 до 39 лет. Среднегодовой темп прироста составил 16,2%. Между тем в динамике показателей заболеваемости старших возрастных групп (50 лет и более) наблюдалось некоторое снижение, особенно в группе старше 70 лет (-7,95%). Внедрен иммуногистохимический метод выявления рецепторов эстрогена и прогестерона рака молочной железы для определения прогноза и тактики ведения больных.

анализ токсичности и переносимости химиотерапии у коренного населения. По предварительным данным отмечается, что у коренного населения токсичность более выражена. Возможно, это объясняется снижением кровотока в печени и снижением активности метаболизма системы цитохром Р-450 при раковых заболеваниях.

Установлены научные связи с НИИ онкологии ТНЦ СО РАМН.

Проведены научно-практическая конференция «Актуальные проблемы клинической онкологии и преанцерогенеза» (2005 г.), межрегиональная научно-практическая конференция «Рак легкого в разных климато-географических зонах» (апрель, 2006 г.). Защищена 1 кандидатская диссертация.

Выпущены медико-географический атлас «География заболеваемости населения Республики Саха (Якутия) злокачественными новообразованиями», которому в 2005 г. присуждена Государственная премия Республики Саха (Якутия) в области организации здравоохранения и медицинской науки им. П.А. Петрова, сборник тезисов докладов «Актуальные проблемы клинической онкологии преанцерогенеза» и 2 учебно-методических пособия для практических врачей «Рак молочной железы (профилактика и ранняя диагностика)», «Мастопатия (фиброзно-кистозная болезнь)». Опубликованы 31 статья в научных журналах.

### 1.4. Лаборатория спортивной медицины

Выполнялись 2 темы НИР. Содержание аскорбиновой кислоты в крови было определено у 180 спортсменов. У 140 (77,8%) из них среднее содер-

Определена активность метаболизма системы цитохром Р-450 при раке легкого, молочной железы, яичников и толстого кишечника у коренного и пришлого населения РС(Я). Проведен сравнительный

жание витамина С равнялось 0,87 мг%, что соответствует нормальным значениям. Недостаточный уровень, в пределах 0,69-0,4 мг%, наблюдался только у 28 (15,5%), а дефицит витамина С обнаружен у 12 (6,6%). Среднее содержание магния у обследованных 34 спортсменов соответствует нижней границе нормы (0,78-1,0 ммоль/л) и равно  $0,79 \pm 0,21$  ммоль/л. При этом самый низкий уровень равнялся 0,57, а самый высокий – 1,05 ммоль/л. В среднем уровень магния был ниже нормы, что свидетельствует о недостаточном его поступлении с пищей и водой. Средний уровень фосфора в крови спортсменов был равен 1,13 ммоль/л, что соответствует норме. Концентрация кальция в крови была определена у 11 спортсменов. Средний уровень кальция был равен 2,76 ммоль/л, что несколько превышает верхнюю границу нормы (в 1,07 раза). Избыточное содержание кальция наблюдалось у всех спортсменов.

При обследовании спортсменов установлено, что в 98,0% случаев имеет место выраженная недостаточность иммунной системы: 66,0% – комбинированное поражение Т-клеточного и гуморального звеньев, 27,0% – гуморального звена иммунитета. Установлено, что выявленные в процессе исследования спортсменов дефекты Т-клеточного иммунитета проявляются в виде снижения количества CD4+ Т-лимфоцитов, повышения CD8+ Т-лимфоцитов, инверсии иммунорегуляторного индекса в виде снижения – 56,0% случаев.

Определение физической работоспособности у 138 спортсменов по тесту PWC 170 выявило низкую работоспособность у 20,0% обследованных, ниже средней у 24,0%, среднюю работоспособность у 48,0%, выше средней – у 8,0% лиц. Среди обследованных спортсменов показателей высокой работоспособности не выявлено. Низкая ЖЕЛ выявлена в 13,7% случаев, средняя – у 62,7%, высокая – у 23,5% лиц.

Внедрены методики определения физической работоспособности спортсменов, параметров гемодинамики (реография), определения состава тела (биоимпедансометрия), экспресс-методика оценки функционального состояния спортсменов, определения их тренированности по содержанию лактата.

Выпущены 2 методические рекомендации «Самоконтроль спортсме-

нов с целью профилактики перетренированности», «Печеночно-болевой синдром у спортсменов: этиология, патогенез, клиника и лечение».

Установлены научные связи с ВНИИФК (г. Москва), с кафедрой спортивной медицины РГУФК (г. Москва).

Проведены международная научно-практическая конференция, посвященная III международным играм «Дети Азии» (2004 г.), научно-практическая конференция с участием ведущих ученых России «Здоровье и физическая культура: теория и практика оздоровления населения Республики Саха (Якутия)» (2005). Проведены семинары для спортивных врачей и тренеров, мастер-классы. Опубликовано 28 статей.

### **1.5. Лаборатория клинической телемедицины и информационных технологий**

Выполнялись 2 темы НИР. В рамках республиканской целевой программы «Телемедицинская сеть Республики Саха (Якутия) на период 2006-2010 годы» совместно с Министерством здравоохранения РС(Я) начат I этап реализации международного телемедицинского проекта Республики Саха (Якутия) и штата Аляска (США). Проведены поиск, накопление научных знаний и разработок в области телемедицины. Проводился обмен опытом научно-исследовательской работы с телемедицинскими центрами, НИИ и медицинскими центрами России и зарубежья.

Проведено исследование результатов внедрения телемедицины – ее влияния на качество, стоимость, доступность медицинской помощи и др. Изучено влияние различных факторов (социальных, экономических, этических, профессиональных) на процесс внедрения телемедицины в систему здравоохранения. Проведена научная разработка проектов и программ по разделам клинической телемедицины на основе научного анализа и региональных показателей здравоохранения. Изучен опыт использования телемедицинских проектов в России и развитых странах, влияния телемедицины на систему здравоохранения. Организовано участие врачей – кардиологов, кардиохирургов, гастроэнтерологов, онкологов и врачей-эндоскопистов республики в Интернет – конференциях с ведущими центрами РФ.

Защищены 2 кандидатские диссертации. Опубликовано 18 статей.

## **2. Отдел холодовой травмы**

### **2.1. Лаборатория холодовой травмы**

Выполнялась 1 тема НИР. Обследовано 605 больных с общим охлаждением, с отморожением кистей и стоп тяжелой степени. Из числа обследованных больных 45,0-48,0% пострадавших признаны инвалидами. Внедрены специальные методы лечения больных с общим охлаждением, отморожением кистей и стоп тяжелой степени – использование искусственной вентиляции легких на фоне нейровегетативной защиты организма и тотальной миоплегии. Результаты исследований показали высокую эффективность применения перфторана при лечении тяжелых степеней отморожений и общего охлаждения организма в дореактивном периоде. В результате внедрения новых методов лечения было достигнуто снижение показателей выхода на инвалидность вследствие холодовой травмы с 28,0 до 18,0%.

Установлены научные связи с Отделением термических травм ВМА им. С.М. Кирова (г. Санкт-Петербург), НПО «Перфторан» (г. Пущино), НПО «Тесей» (г. Обнинск).

Разработаны методическое пособие для врачей и студентов «Лечение острой почечной недостаточности при общем охлаждении и отморожении», памятки для практических врачей «Лечение холодовой травмы», «Оказание первой помощи при ожогах». Опубликовано 7 научных статей.

## **3. Отдел молекулярной генетики**

### **3.1. Лаборатория наследственной патологии**

Выполнялись 3 темы НИР. Создан Республиканский генетический регистр наследственной патологии и пороков развития. Получены данные о частоте отдельных нозологий наследственной патологии в Республике Саха (Якутия) (миотоническая дистрофия, спинно-церебеллярная атаксия, невральная амиотрофия Шарко-Мари-Тус, нейрофиброматоз, нанизмы), о частоте врожденных пороков развития в РС(Я), получена генетическая характеристика населения 5 улусов Якутии по демографическим параметрам. Показано, что возрастной состав населения и витальная статистика большинства изученных сельских популя-

ций РС(Я) характеризуются расширенным воспроизводством населения. Оценка гаметного вклада в генофонд изученных популяций показала, что вклад в структуру генофонда местных женщин выше, чем вклад мужчин. Исследование фамильного разнообразия показало сохраняющуюся подразделенность и специфичность генофонда различных этнотерриториальных групп населения РС(Я).

Исследованы наследственные системные заболевания скелета. По несовершенному остеогенезу проведено генотипирование 24 человек (якутов) по двум локусам VDR receptor FokI и CollAI-SpI. В анализируемой выборке якутов не выявлено генотипов риска по VDR receptor FokI полиморфизму, по локусу CollAI-SpI генотип риска выявлен у 1 человека из 24.

Проведено клинико-генеалогическое и молекулярно-генетическое изучение миотонической дистрофии в РС(Я). Установлено широкое распространение миотонической дистрофии (МД) на территории Якутии – 21,3 случая на 100 тыс. коренного населения. Территориально-географическое происхождение семей с МД относится к двум очагам: Вилюйские улусы и улусы Центральной Якутии.

Защищены 2 кандидатские диссертации. Опубликовано 32 статьи в отечественных и зарубежных журналах.

### **3.2. Лаборатория молекулярной генетики**

За отчетный период выполнялись 3 темы.

– Исследование полиморфизма ДНК локусов, сцепленных с наследственными заболеваниями (миотоническая дистрофия, гемофилия А, болезнь Шарко-Мари-Тус 1 типа, гемохроматоз), разработка подходов к диагностике наиболее распространенных в РС(Я) моногенных наследственных болезней.

– Биотитические вопросы, связанные с применением молекулярно-генетических методов диагностики в медицинской практике.

– Исследование структуры генофонда популяций народов РС(Я) по данным полиморфизма митохондриальной ДНК и Y-хромосомы.

Темы исследований велись в рамках Республиканской целевой программы «Развитие генодиагностики человека в Республике Саха (Якутия)» на 2001-2005 гг.

Создан Банк ДНК. В настоящее время собрано более 7000 проб ДНК пациентов с наследственными и мультифакториальными болезнями, созданы коллекции проб ДНК популяций коренных народов РС(Я) (якутов, эвенков, эвенов, долганов, юкагиров).

Впервые в практическое здравоохранение РС(Я) внедрены методы ДНК-тестирования 7 наследственных болезней: прямая ДНК-диагностика спинно-церебеллярной атаксии 1 типа, определение гетерозиготности при миотонической дистрофии, выявление дупликаций гена *PMP22* при болезни Шарко-Мари-Тус 1А типа, тестирование наиболее распространенных мутаций в гене *GJB2* врожденной глухоты, определение делеций в гене дистрофина при миодистрофии Дюшенна-Беккера, методы косвенной диагностики носительства мутантного гена при гемофилии А и миодистрофии Дюшенна-Беккера, тестирование мутаций в гене энзимопенической наследственной метгемоглобинемии. Впервые в РС(Я) в практику медико-генетического консультирования внедрены методы пренатальной диагностики 4 наследственных болезней: спинно-церебеллярной атаксии 1 типа, миотонической дистрофии, болезни Шарко-Мари-Тус 1 типа, миодистрофии Дюшенна-Беккера.

Впервые проведено масштабное исследование полиморфизма мтДНК и Y-хромосомы в 7 популяциях коренных народов РС(Я) (юкагиров, эвенков, эвенов, якутов, долганов) с целью выявления характера современной структуры генофонда коренного населения по материнским и отцовским линиям ( $n = 700$ ). Проведен анализ спектра гаплогрупп мтДНК и Y-хромосомы изученных популяций в сравнении с другими этносами Сибири, Монголии, Северного Китая, Дальнего Востока, Средней Азии, Камчатки и Чукотки. Выявлена большая генетическая близость популяций Якутии к популяциям Южной и Западной Сибири по сравнению с палеоазиатскими популяциями Чукотки и Камчатки.

Проведен молекулярно-генетический анализ костных останков из древних погребений Якутии – 3 человек из якутских погребений (18 в.) и 2 человек из поздненеолитического погребения (II тыс. лет до н.э.). Проведено сравнение типов древней мтДНК с линиями 23048 человек из современных популяций Евразии. Полученные результаты не соответствуют гипотезе о

генетической связи населения эпохи позднего неолита Якутии с современными палеоазиатскими этносами.

Проведены популяционные исследования двух наследственных болезней – миотонической дистрофии и гемохроматоза в популяциях РС(Я). Выявлены особенности аллельного полиморфизма генов миотонической дистрофии и гемохроматоза в популяциях РС(Я). Полученные результаты указывают, что накопление МД в РС(Я), возможно, объясняется «эффектом основателя». Анализ двух миссенс-мутаций, сцепленных с геном гемохроматоза (*Cys282Tyr* и *His63Asp*), выявил низкие частоты этих мутаций по сравнению с восточно-европейскими популяциями. Результаты исследований позволяют предположить небольшую вероятность распространенности гемохроматоза в якутской популяции.

Показана эффективность использования ДНК-диагностики моногенных заболеваний в практике медико-генетической консультации для подтверждения клинического диагноза, пресимптоматической диагностики поздно-манифестирующих наследственных болезней, осуществления пренатальной диагностики. При разработке биоэтических правил применения генных технологий в практике медико-генетического консультирования необходимо учитывать социально-экономический, культурный уровень региона и этнопсихологические особенности обследуемых пациентов. Впервые разработаны и применяются в практике медико-генетического консультирования биоэтические правила ДНК-тестирования спинно-церебеллярной атаксии 1 типа (СЦА1), форма информированного согласия на ДНК-диагностику и пренатальную диагностику СЦА1. При ЯНЦ РАМН и Правительства РС(Я) создан Этический комитет.

Защищена кандидатская диссертация на тему «Биоэтические проблемы применения ДНК-диагностики моногенных заболеваний в практике медико-генетической консультации Якутии». Выпущены 2 методических пособия «Наследственная мозжечковая атаксия: клиника, диагностика и этические принципы медико-генетического консультирования», «Наследственная мозжечковая атаксия в вопросах и ответах». Опубликовано 28 статей в отечественных и зарубежных изданиях.

Проведена международная научно-практическая конференция «Гене-

тические аспекты патологии человека. Проблемы сохранения генофонда коренных народов Севера» (2005 г.) и семинар по проблемам биоэтики с участием экспертов ЮНЕСКО (2006 г.).

### 3.3. Лаборатория популяционной генетики

Внедрены и проводятся генетическое тестирование мультифакториальных (ИБС, инсульт, бронхиальная астма и др.) заболеваний. Внедрено генотипирование ДНК по 25 локусам генов *AT1R*, *ACE*, *eNOS*, *CETP*, *ApoE*, *ApoB*, *LPL*, *LDLR*, *IL1RN*, *D17S5*, *D3S1358*, *CCS1PO*, *TH01*, *VWF11*, *CUAR04*, *D16S539*, *IL4*, *IL5*, *IL9*, *MDR1*, *FGFR315*.

Изучены факторы генетической предрасположенности к рассеянному склерозу в Якутии. Данная патология стала встречаться в этнических группах, ранее считавшихся свободными от рассеянного склероза (РС), в частности у якутов. Течение заболевания тяжелое, в основном вторично-прогрессирующее и ремитирующее, с высоким процентом утраты трудоспособности. При сравнении частот аллелей и генотипов по *VNTR* полиморфизму гена эндотелиальной окиси азота и *I/D* полиморфизму гена ангиотензин – превращающего фермента между группами больных РС и здоровых лиц достоверных различий не обнаружено.

Проведено изучение полиморфных ДНК-локусов как потенциальных генетических факторов риска инфаркта миокарда в РС(Я). По 6 локусам 5 генов-кандидатов инфаркта миокарда и ИБС (*I/D* полиморфизм гена *ACE*, *A1166C* гена *AT1R*, *ApoE e4*, *VNTR* полиморфизм гена *eNOS*, *EcoRI* и *XbaI* полиморфизм гена *ApoB*) проведен анализ частот и анализ ассоциаций с риском возникновения инфаркта миокарда в якутской популяции. Выявленные частоты генотипов и аллелей соответствуют данным, полученным у монголоидных популяций. По результатам анализа ассоциаций *Xba I* полиморфизма гена аполипопротеина В у якутов, установлено, что генотип *X+/X+* чаще встречается среди больных и ассоциирован с инфарктом миокарда. Найдены достоверные различия по аллелю *E2* полиморфизма гена аполипопротеина *E4* в обследуемой группе мужчин пожилого возраста. Опубликовано 18 статей в отечественных и зарубежных изданиях.

### **3.4. Лаборатория наследственных болезней обмена**

Выполнялись 2 темы НИР. Проводилось изучение клинико-лабораторных особенностей и мониторинг наследственных болезней обмена в РС(Я). Внедрены методы биохимической диагностики 5 метаболических заболеваний на базе медико-генетической консультации РБ №1-НЦМ. Проводилось исследование метаболического состояния костной ткани при наследственных заболеваниях скелета в РС(Я). Изучалась структура генетической предрасположенности к развитию гестоза у беременных женщин в якутской популяции.

Внедрены методы определения уровня гомоцистеина у беременных с гестозом тяжелой степени. Защищена 1 кандидатская диссертация. Опубликовано 12 статей.

Отделом молекулярной генетики установлены тесные научные связи с Уфимским научным центром РАН (г. Уфа), НИИ медицинской генетики ТНЦ СО РАМН (г. Томск), Эстонским Биоцентром (г. Тарту).

## **4. Отдел биохимии и иммунологии**

### **4.1. Лаборатория биохимии**

Выполнялись 4 темы НИР. Проведена работа по изучению состояния антиоксидантной системы, процессов свободнорадикального окисления у практически здоровых людей и у больных с заболеваниями органов сердечно-сосудистой и пищеварительной систем в условиях Крайнего Севера. Установлено, что экстремальные климатогеографические факторы окружающей среды усугубляют течение многих заболеваний вследствие снижения степени антиоксидантной защиты, повышения частоты гиповитаминозов и ослабления иммунной системы организма среди коренного населения. Продолжается изучение влияния холода на состояние липидного обмена и антиоксидантной защиты.

Проведена оценка содержания биологически активных веществ в лекарственных растениях, произрастающих в Якутии. Показано уменьшение уровня биологически активных веществ в зависимости от длительности сроков хранения дикоросов и культурных растений (ягоды, лекарственные растения, помидоры) и продуктов питания (молоко, мясо), наиболее упот-

ребляемых местным населением.

Проведен семинар для врачей «Молекулярно-клеточные механизмы атеросклероза на Севере» (2005 г.). Опубликовано 46 статей в российских и зарубежных изданиях.

### **4.2. Лаборатория иммунологии**

Выполнялись 2 темы НИР. Исследования показали, что интенсивная физическая нагрузка вызывает как адаптивные, так и патологические реакции системы крови и иммунной системы у спортсменов РС(Я). По оценке неспецифической адаптивной реакции (НАР) организма у 48% обследованных спортсменов выявлено состояние повышенной активации и стресса, т.е. состояние перенапряжения резервных возможностей. Выявлено повышенное содержание гемоглобина у 48,0% обследованных и лимфоцитоз – у 40,7%.

Опубликовано 22 статьи.

### **4.3. Лаборатория иммуноморфологии**

Выполнялись 3 темы НИР. Обследованы работники заводов «Аврора-Диамант» и «Эрэл». Выявлены у 21,0-24,0% обследованных – воспалительные заболевания верхних дыхательных путей, у 29,7-34,3% – заболевания органов пищеварения, в том числе гепатобилиарной системы – у 18,9-31,2%. У работников заводов выявлена относительная иммунная недостаточность, что, возможно, связано с токсическим воздействием алмазной пыли на организм человека, в частности на иммунные механизмы резистентности. В целях профилактики негативного влияния вредных факторов производства необходимо применение септилина, в основе действия которого лежит активация клеток моноцитарно-макрофагальной системы. По данной проблеме защищена докторская диссертация.

Установлена более значительная выраженность атеросклероза в аорте и коронарных артериях у практически здоровых мужчин некоренного населения г. Якутска, чем у коренного населения. У мужчин обеих этнических групп под влиянием факторов риска (избыточной массы тела, алкоголя и табакокурения) отмечается увеличение площади липидных пятен и возвышающихся поражений в аорте и коронарных артериях. При этом сохра-

няются этнические различия, выражающиеся в более благоприятном течении атеросклероза у мужчин коренного населения. По данной проблеме защищена кандидатская диссертация.

Исследованы гастробиоптаты у 545 больных. Проведен качественный, полуколичественный и морфометрический анализ структурных параметров слизистой оболочки желудка с учетом возраста, пола и этнической принадлежности. Установлена высокая степень обсемененности *Helicobacter pylori* (HP) у коренного (73,4%) и пришлого (78,8%) населения. Выявлено, что инфекция HP ведет к прогрессированию атрофических изменений слизистой оболочки желудка. При этом отмечено более раннее развитие атрофических изменений у коренного населения республики.

Сотрудники лаборатории выступили с докладами на международном симпозиуме по Юкагирскому мамонту в рамках ЭКСПО – 2005 (Япония). Опубликовано 36 статей в отечественных и зарубежных изданиях.

Отдел биохимии и иммунологии установил научные связи с Отделом молекулярной биологии РГМУ (г. Москва), лабораторией биохимии НИИ медицины труда (г. Москва), Медицинским центром «Иммункулус» (г. Москва).

Таким образом, результаты научной деятельности ЯНЦ РАМН и Правительства РС(Я) планомерно внедряются в лечебно-профилактические учреждения республики.

По результатам научных исследований опубликовано 6 монографий, 17 учебных пособий, 7 методических рекомендаций. Выпускается учрежденное центром в 2003 г. ежеквартальное научно-практическое издание «Якутский медицинский журнал», который стал печатным организационно-методическим и научно-методическим органом медицинской общественности Республики Саха (Якутия).

ЯНЦ РАМН готовит кадры высокой квалификации через аспирантуру, клиническую ординатуру и из числа соискателей в центральных научно-исследовательских и образовательных учреждениях. За отчетный период защищены 2 докторские и 11 кандидатских диссертаций.

Якутский научный центр РАМН и Правительства РС(Я) оказывает консультативную, лечебную и диагностическую помощь в лечебно-профилактических учреждениях республики: Республиканской больнице №1 – На-

циональному центру медицины, Республиканской больнице №2 – Центру экстренной медицинской помощи, Республиканскому онкологическому диспансеру, больнице Минздрава РС(Я), центру термических поражений.

Центром проводится работа по грантам: в 2002-2005 гг. сотрудники ЯНЦ РАМН и Правительства РС(Я) были удостоены следующих грантов:

- Библиотеки Конгресса США «Открытый мир»;

- Федеральной целевой программы «Интеграция» (Министерство образования РФ, Министерство науки РФ);

- NIH Research Grant Fogarty International Center «E. Education in Research Ethics; Central and Eastern Europe» Vernius University;

- Президента РС(Я) в области здравоохранения и медицинской науки (4 раза);

- Для молодых ученых в рамках Программы Японо-Российского молодежного обмена «Приглашение российских ученых в Японию».

По выигранным международным грантам один молодой научный сотрудник Отдела молекулярной генетики прошел научную стажировку в НИИ мозга (Ниигата, Япония) и один специалист находится в Кембриджском университете (Великобритания).

Таким образом, в целом научно-организационную, научно-методическую и научно-исследовательскую деятельность Якутского научного центра РАМН и Правительства Республики Саха (Якутия) в 2002-2005 гг. можно представить как первоначальный этап формирования модели интеграции медико-биологических и других смеж-

ных наук, а также практического здравоохранения в проведении комплексного исследования особенностей экологии человека в условиях Севера под методическим руководством РАМН. Данная модель является динамичной формой совместной работы различных структур и в соответствии с задачами, поставленными перед медицинской наукой и практическим здравоохранением республики, будет видоизменяться.

Дальнейшее совершенствование модели интеграции медицинской науки, образования и практического здравоохранения предполагает:

1. Активизацию работы с органами законодательной и исполнительной власти Республики Саха (Якутия) по следующим направлениям:

- участие в разработке и реализации программ социально-экономического развития региона;

- разработка, утверждение и реализация Концепции развития медицинской науки в Республике Саха (Якутия) и Программы развития медицинской науки и высоких медицинских технологий в Республике Саха (Якутия) на 2007-2010 гг.

2. Совершенствование системы финансирования научно-исследовательской деятельности, активный поиск внебюджетных источников обеспечения проведения НИР, участие в научном обеспечении и реализации национального приоритетного проекта «Здоровье».

3. Проведение технической модернизации научно-исследовательской базы в соответствии с современными

стандартами технологии медико-биологических исследований.

4. Совершенствование системы подготовки научных работников, создание научных школ.

5. Расширение, совершенствование и укрепление научно-технических связей с российскими и зарубежными научно-исследовательскими и медицинскими образовательными учреждениями.

6. Совершенствование системы внедрения результатов научно-исследовательских работ в практическое здравоохранение.

7. Оптимизацию использования научного потенциала республики при решении приоритетных направлений медицинской науки и практического здравоохранения, в том числе фундаментальных, в условиях дальнейшего повышения координирующей роли Якутского научного центра РАМН и Правительства Республики Саха (Якутия).

В заключение следует особо отметить роль доктора медицинских наук, профессора А.И. Иванова в создании и становлении ЯНЦ РАМН и Правительства Республики Саха (Якутия) как одного из его организаторов и первого директора. А.И. Ивановым и его соратниками за короткое время был создан творческий коллектив единомышленников. Все, что было сделано коллективом по инициативе и под руководством А.И. Иванова, станет стартовой площадкой и крепкой опорой для дальнейшего поступательного развития ЯНЦ РАМН и Правительства РС(Я) – головной научной медицинской организации республики.

